

Le 20 sindromi che ogni pediatra e ogni NPI deve conoscere
FM FAD - la Formazione A Distanza della Fondazione Mariani
20 gennaio 2026 – 15 dicembre 2026

Direttore del Corso

Angelo Selicorni
Centro Fondazione Mariani per il Bambino Fragile
UOC Pediatria, ASST Lariana, Ospedale Sant'Anna
Como

Comitato Scientifico

Angelo Selicorni
Centro Fondazione Mariani per il Bambino Fragile
UOC Pediatria, ASST Lariana, Ospedale Sant'Anna
Como

Chiara Pantaleoni
SSD Sindromi Genetiche con Disabilità Intellettiva
Disturbo dello Spettro Autistico
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta
Milano

Giuseppe Zampino
Centro Malattie Rare e Difetti Congeniti
Dipartimento della tutela della salute della donna, della vita
nascente, del bambino e dell'adolescente
Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS
Roma

Segreteria Scientifica

Angelo Selicorni
Centro Fondazione Mariani per il Bambino Fragile
UOC Pediatria, ASST Lariana, Ospedale Sant'Anna
Como

Chiara Pantaleoni
SSD Sindromi Genetiche con Disabilità Intellettiva
Disturbo dello Spettro Autistico
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta
Milano

Giuseppe Zampino
Centro Malattie Rare e Difetti Congeniti
Dipartimento della tutela della salute della donna, della vita
nascente, del bambino e dell'adolescente
Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS
Roma

Stefano D'Arrigo
SSD Sindromi Genetiche con Disabilità Intellettiva
Disturbo dello Spettro Autistico
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta
Milano

Milena Mariani
Centro Fondazione Mariani per il Bambino Fragile
UOC Pediatria, ASST Lariana, Ospedale Sant'Anna
Como

Chiara Leoni
Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS
Roma

La conoscenza della storia naturale delle sindromi malformative rappresenta una parte importante del bagaglio culturale del pediatra, genetista clinico o neuropsichiatra infantile soprattutto quando ci si riferisce ad alcune specifiche condizioni la cui prevalenza nella popolazione generale è meno rara delle altre. Per molte di queste, infatti, sono disponibili precise informazioni circa i criteri di sospetto e di diagnosi clinica, il percorso di conferma della diagnosi stessa attraverso specifici test genetici, la storia naturale pediatrica, base essenziale dell'impostazione del follow-up assistenziale, l'evoluzione neuro-cognitiva con la definizione di specifiche peculiarità che possono rappresentare conoscenze preziose per l'impostazione del percorso abilitativo.

Il corso in oggetto si pone come obiettivo di fornire tutte queste informazioni al partecipante attraverso la dinamicità, duttilità e immediatezza dello strumento stesso. A completamento e ulteriore arricchimento delle informazioni che verranno condivise è prevista la produzione di mini-interviste a genitori di pazienti affetti per rappresentare anche il punto di vista della famiglia in termini sia di criticità, ma anche di peculiarità e ricchezza dei pazienti con le specifiche condizioni trattate.

INFORMAZIONI

Ragione Sociale: Fondazione Pierfranco e Luisa Mariani

ID Provider: 1015

Obiettivo formativo

Documentazione clinica, percorsi clinico-assistenziali/diagnostici/riabilitativi, profili di assistenza - profili di cura.

Il Corso è accreditato per: Medici, Psicologi, Biologi, Terapisti occupazionali, Terapisti della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva, Logopedisti, Fisioterapisti, Tecnici di Neurofisiopatologia, Tecnici della Riabilitazione Psichiatrica, Infermieri, Infermieri pediatrici, Educatori professionali e dà diritto a 32 crediti. Si ricorda che per poter ricevere i crediti è obbligatorio che sia certificata la presenza di partecipazione al 100% delle sessioni e venga compilato il test di apprendimento ECM che sarà somministrato online e dovrà essere completato entro il 15 dicembre. Ogni partecipante avrà a disposizione 5 tentativi con doppia randomizzazione (dopo ogni tentativo l'ordine di presentazione delle domande e delle risposte verrà modificato automaticamente). Ai fini dell'ottenimento dei crediti l'esito dovrà essere superiore al 75%.

PROGRAMMA

Introduzione al corso

Angelo Selicorni, Como

Moderatori

Chiara Pantaleoni, Milano

Angelo Selicorni, Como

Lezione 1

• SINDROME DI CORNELIA DE LANGE

Testimonianza introduttiva

Sauro Filippeschi, Pisa - genitore

Aspetti diagnostici/genetici

Milena Mariani, Como

Storia naturale clinica

Angelo Selicorni, Como

Aspetti Neuropsichiatrici e riabilitativi

Paola Francesca Ajmone, Milano

Lezione 2

• SINDROME DI WOLF HIRSHHORN

Testimonianza introduttiva

Alice Cardani, Dairago (MI) - genitore

Aspetti diagnostici/genetici

Silvia Maitz, Lugano

Storia naturale clinica

Chiara Fossati, Monza

Aspetti Neuropsichiatrici e riabilitativi

Stefano D'Arrigo, Milano

Lezione 3

• SINDROME CHARGE

Testimonianza introduttiva

Barbara Penzo, Roma - genitore

Aspetti diagnostici/genetici

Giuseppe Zampino, Roma

Storia naturale clinica

Roberta Onesimo, Roma

Aspetti Neuropsichiatrici e riabilitativi

Daniela Ricci, Roma

Lezione 4

• SINDROME DI WILLIAMS

Testimonianza introduttiva

Paolo Ziliani, Piacenza - genitore

Aspetti diagnostici/genetici

Milena Mariani, Como

Storia naturale clinica

Anita De Paoli, Como

Aspetti Neuropsichiatrici e riabilitativi

Stefano D'Arrigo, Milano

Lezione 5

• SINDROME DI RUBINSTEIN TAYBI

Testimonianza introduttiva

Tiziana Pizzorno, Avegno (GE) - genitore

Aspetti diagnostici/genetici

Silvia Maitz, Lugano

Storia naturale clinica

Chiara Fossati, Monza

Aspetti Neuropsichiatrici e riabilitativi

Paola Francesca Ajmone, Milano

Lezione 6

• SINDROME DA MICRODELEZIONE 22q11.2

Testimonianza introduttiva

Giulietta Cafiero, Roma - genitore

Aspetti diagnostici/genetici

Yasmin Al Naber, Venezia

Storia naturale clinica

Luigi Memo, Venezia

Aspetti Neuropsichiatrici e riabilitativi

Fabio Di Fabio, Roma

Lezione 7

• SINDROME KABUKI

Testimonianza introduttiva

Sonia D'Ambrosio, Varese - genitore

Aspetti diagnostici/genetici

Milena Mariani, Como

Storia naturale clinica

Paola Cianci, Como

Aspetti Neuropsichiatrici e riabilitativi

Paola Francesca Ajmone, Milano

Lezione 8

• SINDROME DI JOUBERT

Testimonianza introduttiva

Charlie Biscuola, Settimo Milanese (MI) - genitore

Aspetti diagnostici/genetici

Claudia Ciaccio, Milano

Storia naturale clinica

Silvia Esposito, Milano

Aspetti Neuropsichiatrici e riabilitativi

Stefano D'Arrigo, Milano

Lezione 9

• SINDROME DI SMITH MAGENIS

Testimonianza introduttiva

Ester Montrone, Bologna - genitore

Aspetti diagnostici/genetici

Marcella Zollino, Roma

Storia naturale clinica

Roberta Onesimo, Roma

Aspetti Neuropsichiatrici e riabilitativi

Chiara Veredice, Roma

Moderatori

Chiara Pantaleoni, Milano

Giuseppe Zampino, Roma

Lezione 10**• SINDROME DI ANGELMANN****Testimonianza introduttiva**

Vincenzo Raia, Bergamo - genitore

Aspetti diagnostici/genetici

Milena Mariani, Como

Storia naturale clinica

Angelo Selicorni, Como

Aspetti Neuropsichiatrici e riabilitativi

Stefano D'Arrigo, Milano

Lezione 11**• SINDROME DI PRADER WILLI****Testimonianza introduttiva**

Roberto Garofalo, Roma - genitore

Aspetti diagnostici/genetici

Fiorella Gurrieri, Roma

Storia naturale clinica

Antonino Crinò, Roma

Aspetti Neuropsichiatrici e riabilitativi

Ilaria Contaldo, Roma

Lezione 12**• SINDROME DELL'X FRAGILE****Testimonianza introduttiva**

Stefania Ansbacher, Milano - genitore

Aspetti diagnostici/genetici

Claudia Ciaccio, Milano

Storia naturale clinica

Silvia Esposito, Milano

Aspetti Neuropsichiatrici e riabilitativi

Stefano D'Arrigo, Milano

Moderatori

Chiara Pantaleoni, Milano

Angelo Selicorni, Como

Lezione 13**• SINDROME DI KLEEFSTRA****Testimonianza introduttiva**

Nicoletta Balbo, Milano - genitore

Aspetti diagnostici/genetici

Milena Mariani, Como

Storia naturale clinica

Angelo Selicorni, Como

Aspetti Neuropsichiatrici e riabilitativi

Giulia Palermo, Como

Lezione 14**• SINDROME CRI DU CHAT****Testimonianza introduttiva**

Maura Masini, San Casciano in Val di Pesa (FI) - genitore

Aspetti diagnostici/genetici

Michela Malacarne, Genova

Storia naturale clinica

Maria Elena Liverani, Roma

Aspetti Neuropsichiatrici e riabilitativi

Alexandra Liava, Como

Moderatori

Chiara Pantaleoni, Milano

Angelo Selicorni, Como

Lezione 15**• SINDROME DI MOWAT WILSON****Testimonianza introduttiva**

Greta Michela Barbanti, Milano - genitore

Aspetti diagnostici/genetici

Marcella Zollino, Roma

Storia naturale clinica

Livia Garavelli, Reggio Emilia

Aspetti Neuropsichiatrici e riabilitativi

Duccio Maria Cordelli, Bologna

Lezione 16

• SINDROME DA MUTAZIONE DEL GENE PTEN

Testimonianza introduttiva

Alessandro Di Giorgio, Milano - genitore

Aspetti diagnostici/genetici

Claudia Ciaccio, Milano

Storia naturale clinica

Giovanna Sironi, Milano

Aspetti Neuropsichiatrici e riabilitativi

Stefano D'Arrigo, Milano

Moderatori

Chiara Pantaleoni, Milano

Angelo Selicorni, Como

Lezione 17

• SINDROME DI RETT

Testimonianza introduttiva

Lucia Dovigo, Milano - genitore

Aspetti diagnostici/genetici

Angela Peron, Milano

Storia naturale clinica

Rosangela Arancio, Milano

Aspetti Neuropsichiatrici e riabilitativi

Aglaia Vignoli, Milano

Lezione 18

• SINDROME DI SOTOS

Testimonianza introduttiva

Jessica Baccarin, Caravate (VA) - genitore

Aspetti diagnostici/genetici

Donatella Milani, Milano

Storia naturale clinica

Lidia Pezzani, Bergamo e Milano

Aspetti Neuropsichiatrici e riabilitativi

Paola Francesca Ajmone, Milano

Moderatori

Giuseppe Zampino, Roma

Angelo Selicorni, Como

Lezione 19**• RASOPATIE****Testimonianza introduttiva**

Maria Grazia Cerami, Crasciana (LU) - genitore

Aspetti diagnostici/genetici

Marco Tartaglia, Roma

Storia naturale clinica

Giuseppe Zampino, Roma

Aspetti Neuropsichiatrici e riabilitativi

Paolo Alfieri, Roma

Lezione 20**• SINDROME FETO-ALCOLICA****Testimonianza introduttiva**

Massimo Castrucci, Milano - genitore

Meccanismi patogenetici ed epidemiologia

Mauro Ceccanti, Roma

Storia naturale clinica

Luigi Tarani, Roma

Aspetti Neuropsichiatrici e riabilitativi

Giovanna Coriale, Roma

Questionario di apprendimento ECM (5 tentativi con doppia randomizzazione)

RELATORI E MODERATORI

Ajmone Paola Francesca

Fondazione IRCCS Ca' Granda
Ospedale Maggiore Policlinico
Milano

Unità operativa di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza, UONPIA via Pace 9

Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico di Milano

Specialista Neuropsichiatra Infantile con contratto libero professionale su progetto "Unità per la Disabilità Complessa e le Malattie Rare e attività di follow up neonatale (1600 ore annue)

Alfieri Paolo

Ospedale Pediatrico Bambino Gesù
Roma

Medico specialista in Neuropsichiatria Infantile dal 2007, ha conseguito nel 2012 un dottorato di ricerca in Neuroscienze dello Sviluppo presso l'Università Cattolica del Sacro Cuore di Roma. Nel corso dei suoi studi ha acquisito una specifica esperienza nel campo delle disabilità intellettive e delle sindromi genetiche. Ha condotto diverse ricerche e trial clinici con l'obiettivo di studiare e approfondire i processi cognitivi e le possibili correlazioni genotipo-fenotipo nell'ambito di molte condizioni come la distrofia muscolare di Duchenne, le Rasopatie, la Sindrome di Down, la Sindrome di Williams ed altre malattie rare. Da febbraio 2008 svolge attività libero professionale sia di natura assistenziale che di ricerca presso l'U.O.C. di Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza dell'Ospedale Bambino Gesù di Roma.

Al Naber Yasmin

Ambulatorio di Genetica Clinica
UOC Pediatria
Ospedale San Giovanni e Paolo, Venezia

Ansbacher Stefania

Genitore, Milano

Arancio Rosangela

UO Pediatria
Ospedale San Paolo, ASST Santi Paolo e Carlo
Milano

La Struttura Complessa di Pediatria si occupa della diagnosi precoce e del trattamento delle principali patologie che coinvolgono il bambino dalla nascita ai 18 anni.

È Centro di Riferimento Regionale della Regione Lombardia per le seguenti patologie:

Malattie metaboliche ereditarie

Malattie rare

Bambini nati da madre sieropositiva per HIV e HCV

Screening neonatale esteso (SNE)

Baccarin Jessica

Caravate (VA) - genitore

Balbo Nicoletta

Milano - genitore

Barbanti Greta Michela

Milano - genitore

Biscuola Charlie

Genitore, Settimo Milanese (MI)

Cafiero Giulietta

Genitore, Roma

Cardani Alice

Genitore, Dairago (MI)

Castrucci Massimo

Milano - genitore

Ceccanti Mauro

Dipartimento di Medicina Traslazionale e di Precisione

Sapienza Università di Roma

Dal 1994: Professore Associato. Cattedra di Metodologia Clinica e Semeiotica Medica. Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università degli Studi La Sapienza, Roma.

Dal 1997: Responsabile del Centro di Riferimento Alcolologico della Regione Lazio.

Dal 2001: Responsabile del corso integrato di "Metodologia medico-scientifica clinica" nel Corso di laurea in Medicina e Chirurgia.

2011: Docente di Ingegneria Biomedica presso il Corso di Laurea Specialistica in Ingegneria Informatica, Università degli Studi Roma Tre

2010: Docente di bioinformatica presso il Corso di Laurea Specialistica in Bioingegneria, Università degli Studi Roma Tre

2005: Docente di Patologie Alcol Correlate nella prima Scuola di Specializzazione di Medicina Interna, Università La Sapienza – Roma.

Dal 2003: Docente di clinica delle Tossicodipendenze e dell'Alcolismo al II semestre del I anno del Corso di Laurea D (Corso integrato: Metodologia Medico Scientifica Base II, Facoltà di Medicina e Chirurgia, Università La Sapienza – Roma.

Dal 2003 al 2010: Docente di Gastroenterologia nella Scuola di Specializzazione di Gastroenterologia 2 e di Tossicologia Clinica dell'Università La Sapienza – Roma.

Dal 2002: Docente di Patologie Alcol Correlate al III anno della 3 Scuola di Specializzazione di Medicina Interna, Università La Sapienza – Roma

Ciaccio Claudia

SSD Sindromi Genetiche con Disabilità Intellettiva

Disturbo dello Spettro Autistico

Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta

Milano

Prima valutazione e follow-up di bambini affetti da patologie neurologiche e sindromi complesse con interessamento neurologico e patologie neurologiche dell'età evolutiva su base genetica

- Attività di ricerca scientifica, inclusi progetti collaborativi di rete (Progetto Undiagnosed Telethon, Rete IDEA, Rete RIN)

Cianci Paola

Centro Fondazione Mariani per il Bambino Fragile

UOC Pediatria, ASST Lariana, Ospedale Sant'Anna

Como

Dirigente medico pediatra

Contaldo Ilaria

UOC Neuropsichiatria Infantile

Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS

Roma

Incarico di Dirigente Medico presso la Fondazione Policlinico Universitario Agostino Gemelli- Roma- UOC di Neuropsichiatria Infantile

Attività assistenziale nell'ambito dei progetti riabilitativi di bambini con Paralisi cerebrale infantile, malattie neurodegenerative, disturbo dello spettro autistico, disordini evolutivi dello sviluppo, disabilità intellettiva, sindromi genetiche

Cordelli Duccio Maria

UOC Neuropsichiatria dell'Età Pediatrica

IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche di Bologna

Professore associato in Neuropsichiatria Infantile all'Università di Bologna dal 2018, svolge le sue ricerche nell'ambito della Neurologia Pediatrica. Gli interessi di ricerca sono rivolti in particolare alle malattie rare neurologiche/neurogenetiche e alle forme di neurotossicità iatrogena nei bambini trattati per patologie emato-oncologiche.

Impegnato in progetti di ricerca nazionali e internazionali, è autore di numerose pubblicazioni su riviste scientifiche peer reviewed.

È Direttore della UOC Neuropsichiatria dell'età Pediatrica dell'Istituto di Scienze Neurologiche di Bologna con sedi presso il Policlinico di Sant'Orsola e l'Ospedale Bellaria.

Coriale Giovanna

Centro Alcológico Regione Lazio

ASL Roma 1

Roma

Laurea in Psicologia Generale e Sperimentale, V.O., conseguita presso l'Università degli

Studi Di Roma "LA SAPIENZA" Piazzale Aldo Moro, 5 Roma, voto 110/110 con Lode, in data 04/12/1994. Titolo della tesi: " Potenziali Evocati Visivi in Pazienti con Eminegligenza Spaziale Unilaterale"

2. Specializzazione in Psicoterapia Cognitiva e Comportamentale, della durata di anni 4, conseguita presso l'Associazione Italiana di analisi e di Modificazione del Comportamento e Terapia Comportamentale e Cognitiva (A.I.A.M.C), di Milano, con la votazione di 50/50, in data 14/12/2002

3. Master Universitario di II livello in Coordinatore educativo nei servizi per l'infanzia, della durata di anni 1, conseguita presso l'Università degli Studi di "Roma tre", Roma, rilasciata in data 26/03/2010;

4. Iscrizione all'Albo Professionale degli Psicologi del Lazio al numero 7837 dal 15-02-1999

5. Annotazione all'Albo degli Psicologi della Regione Lazio come Psicoterapeuta in data 10/02/2005 al n. 7837

Crinò Antonino

Centro Malattie Rare e Difetti Congeniti

Dipartimento della tutela della salute della donna, della vita nascente, del bambino e dell'adolescente

Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS

Università Cattolica del Sacro Cuore, Roma

Contratto libero-professionale

Nel corso degli anni ha focalizzato gli interessi di ricerca clinica sulle Tireopatie autoimmuni in età pediatrica, Poliendocrinopatie autoimmuni, Problemi endocrini nella sindrome di Down, Immunoterapia dei soggetti con Diabete mellito insulino-dipendente all'esordio, Prevenzione del diabete e delle sue

complicanze, Identificazione markers genetici e studio fattori ambientali nella etiopatogenesi del diabete mellito insulino- dipendente, Patologie autoimmuni associate al Diabete mellito tipo 1, identificazione e studio genetico dei pazienti con maturity onset diabetes of young (MODY), Validità dell'Holter glicemico in Diabetologia Pediatrica. Utilizzo del microinfusore nel paziente diabetico.

Dal 1988 fa parte del gruppo IMDIAB (Immunoterapia nel Diabete mellito tipo 1 all'esordio) coordinato dal Prof. P. Pozzilli dell'Università Campus Biomedico. Fa inoltre parte del Centro Internazionale Studi sul Diabete (CISD). Negli ultimi anni gli interessi di ricerca clinica sono stati rivolti alle Obesità genetiche e in particolare agli aspetti endocrino-metabolici della sindrome di Prader-Willi (PWS).

Collabora con numerose Istituzioni Nazionali per quanto riguarda gli aspetti clinici e di ricerca sulla sindrome di Prader-Willi e in particolare con l'Istituto Auxologico Italiano di Piancavallo (Verbania).

D'Ambrosio Sonia

Genitore, Varese

D'Arrigo Stefano

SSD Sindromi Genetiche con Disabilità Intellettiva

Disturbo dello Spettro Autistico

Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta

Milano

Incarico a tempo determinato in sostituzione di maternità di

Dirigente Medico in Neuropsichiatria Infantile presso la U.O.

Neurologia dello Sviluppo - Istituto Neurologico C.

Besta - Milano

- Contratto di collaborazione a progetto nella U.O. Neurologia

dello Sviluppo - Istituto Neurologico C. Besta -

Milano

- incarico a tempo indeterminato di Dirigente Medico in

Neuropsichiatria Infantile presso la U.O. Neurologia dello

Sviluppo - Istituto Neurologico C. Besta –

- Professore a contratto del corso “Neuropsichiatria Infantile” della facoltà di

Psicologia dell'Università Milano Bicocca

Dal 10 novembre 2008 e anche attualmente incarico a tempo indeterminato di Dirigente Medico in

Neuropsichiatria Infantile presso il dipartimento di Neuroscienze Pediatriche c/o la U.O. Neurologia dello

Sviluppo dell'Istituto Neurologico C. Besta di Milano e dal 15 settembre 2021 c/o la U.O. Neuropsichiatria

Infantile.

De Paoli Anita

Centro Fondazione Mariani per il Bambino Fragile

UOC Pediatria, ASST Lariana, Ospedale Sant'Anna

Como

Attività ambulatoriale di follow-up di pazienti pediatrici con sindromi genetiche. Partecipazione all'attività ambulatoria diagnostica in pazienti pediatrici con patologie costituzionali a verosimile eziologia genetica.

Di Fabio Fabio

Dipartimento Neuroscienze Umane

Policlinico Umberto I

Università La Sapienza, Roma

Attività assistenziale presso il Servizio Psichiatrico di Diagnosi e Cura (SPDC) e attività ambulatoriale presso l'ambulatorio specializzato sui disturbi psicotici e sui disturbi neuropsichiatrici nella delezione 22q11.

Di Giorgio Alessandro

Milano - genitore

Dovigo Lucia

Milano - genitore

Esposito Silvia

Centro Fondazione Mariani per le Disabilità complesse
SC Neuropsichiatria Infantile 2
Epilettologia e Neurologia dello Sviluppo
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta
Milano

Dal dicembre 2018 è assunta come Dirigente Medico Neuropsichiatra Infantile a tempo indeterminato presso la UO Neurologia dello Sviluppo, dopo pluriennale esperienza formativa e di collaborazione professionale presso la medesima UO. L'attività clinico-assistenziale è volta alla diagnosi e al trattamento di patologie di interesse neurologico e neuropsichiatrico infantile, quali in particolare la patologia neuroncologica isolata, la patologia cerebrovascolare e i disturbi dello spettro autistico. Per ognuno di questi ambiti è attivo un ambulatorio speciale, finalizzato all'inquadramento diagnostico e alla pianificazione del monitoraggio clinico e strumentale. Coordina inoltre periodiche riunioni multidisciplinari dedicate alla patologia oncologica pediatrica, con la partecipazione delle diverse figure specialistiche coinvolte nel management intra ed extra Istituto. L'attività di ricerca, strettamente correlata a quella clinica, è principalmente dedicata allo studio di nuove metodologie di valutazione clinica e diagnostica nell'ambito di collaborazioni interne all'Istituto e di progetti multicentrici nazionali e internazionali. Autrice-coautrice di oltre 30 pubblicazioni scientifiche su riviste internazionali peer-reviewed e 5 capitoli di libri; IF 9. Relatrice su invito ad eventi congressuali e corsi di aggiornamento; presentazione di poster nell'ambito di congressi nazionali e internazionali. Docente presso il Centro Nazionale di Ricerca in Pratica Psicomotoria (CNRPP).
Membro di gruppi di lavoro nazionali nell'ambito dei disturbi dello spettro autistico e nazionali e internazionali nell'ambito della patologia cerebrovascolare (vasculiti primitive del sistema nervoso centrale e malattia di MoyaMoya)
Responsabile per la parte pediatrica nella stesura del PDTA per la malattia di MoyaMoya

Filippeschi Sauro

Genitore, Pisa

Fossati Chiara

UOS Genetica Clinica Pediatrica
Clinica Pediatrica Fondazione MBBM
ASST S. Gerardo, Monza

Medico specialista in Pediatria esercitante l'attività presso l'Ambulatorio di Genetica Clinica, in particolare responsabile del follow-up clinico-assistenziale di pazienti affetti da sindromi genetiche e responsabile Ambulatorio per il bambino con sindrome di Down, e presso il Pronto Soccorso Pediatrico.
Inquadramento diagnostico del bambino con sospetta sindrome malformativa complessa associata o meno a ritardo psicomotorio/mentale attraverso una valutazione di genetica clinica pediatrica
Follow-up pediatrico multi specialistico di bambini con diagnosi sindromica specifica o con patologia plurimalformativa complessa in assenza di una diagnosi causale definita

Garavelli Livia

Struttura Complessa di Genetica Medica
Dipartimento Materno-Infantile
AUSL IRCCS Arcispedale S. Maria Nuova
Reggio Emilia

Medical doctor permanent position, Director of the Medical Genetics Unit, Maternal and Child Health Department, AUSL-IRCCS of Reggio Emilia (formerly Obstetric and Pediatric Department, Arcispedale S. Maria Nuova, Reggio Emilia), Italy
Fields of interest: clinical genetics, postnatal diagnosis of genetic syndromes, follow-up of children with MCA/MR, hereditary hearing loss, genetic counselling, Mowat-Wilson syndrome, skeletal dysplasias

Garofalo Roberto

Genitore, Roma

Gurrieri Fiorella

Genetica Medica

Università Campus Bio-Medico

Roma

Attività di ricerca è rivolta prevalentemente allo studio dei difetti congeniti ed in particolare all'analisi molecolare

delle anomalie di sviluppo del sistema nervoso centrale (oloprosencefalia), delle anomalie di sviluppo degli arti (ectrodattilia), allo studio delle basi genetiche dell'autismo e di forme di ritardo mentale legate al cromosoma X. Tale attività è svolta in maniera autonoma, dirigendo un gruppo di giovani ricercatori e mantenendo diverse collaborazioni nazionali e internazionali. Lo studio delle basi genetiche dell'ectrodattilia e degli aspetti genetici dell'autismo è stato ed è attualmente svolta in collaborazione con il Dr. Charles Schwartz, Direttore del Laboratorio di Genetica Molecolare del Greenwood Genetic Center, Greenwood, SC)

Recentemente l'attività di ricerca si è concentrata sulle applicazioni del Next Generation Sequencing all'identificazione di geni responsabili di condizioni mendeliane e /o multifattoriali (Emiplegia Alternante Infantile, Nefropatia Autosomica Dominante, Difetti del tubo neurale, Malattie autoinfiammatorie, disturbi del neurosviluppo).

È attualmente in corso uno studio per la creazione di un modello cellulare di Emiplegia Alternante allo scopo di testare dei composti che risultino efficaci nel recupero del fenotipo patologico (finanziato dall'associazione AISEA)

Un'altra recente applicazione nel campo della ricerca riguarda la possibilità di produrre cellule staminali indotte e successivamente neuroni a partire dai fibroblasti di pazienti con duplicazioni del cromosoma 15 e autismo e da pazienti con sindrome di Angelman.

Liava Alexandra

UOC Neuropsichiatria Infantile

ASST Lariana, Ospedale Sant'Anna

Como

Contratto di assunzione a tempo indeterminato a tempo pieno in qualità di Dirigente Medico Neuropsichiatra Infantile presso il Servizio di Neuropsichiatria Infantile, S. C. di NPIA, ASST Lariana.

Campi di interesse clinico e di ricerca

- Sindromi epilettiche e valutazione prechirurgica delle epilessie.
- Disturbi affettivi.
- Disordini di neurosviluppo.
- Disturbo dello spettro autistico

Collaborazione di supporto all'attività didattica al corso di Elementi di Neuropsichiatria Infantile presso la Scuola Interateneo di Specializzazione per la Formazione degli Insegnanti della Scuola Secondaria del Veneto per l'anno 2003.

Liverani Maria Elena

Azienda Ospedaliera Universitaria Sant'Andrea

Roma

- Specializzazione in Pediatria (70/70 e lode) nel 1987 presso l'Università degli Studi di Torino ;
 - Specializzazione in Igiene e Medicina Preventiva (46/50) nel 1991 presso l'Università degli studi di Verona.
 - Corsi di perfezionamento:
 - Adolescentologia - Università degli Studi di Milano (1996-1997).
 - Adolescentologia - Università degli Studi di Genova (2000-2001).
 - Sessuologia dell'Infanzia e dell'Adolescenza - Università degli Studi di Genova (2001-2002).
 - Conseguimento attestato NIDA Clinical Trial Network on Good Clinical Practices (ottobre 2013)
 - Maggiore di complemento del Corpo Sanitario dell'Esercito Italiano (Riserva Selezionata) dal 24.11.2008
- Esperienze professionali (incarichi ricoperti)

- Dirigente Medico presso l'U.O.C. Pediatria dell'Azienda Ospedaliera Sant'Andrea di Roma dal 01.09.2005 al 15.01.2020.

Malacarne Michela

UOC Laboratorio Genetica Umana

IRCCS Giannina Gaslini

Genova

Dal 2018 ruolo di sostituta del responsabile della UOC Laboratorio di Genetica Umana dell'IRCCS GG Gaslini

Anno Accademico 1991/1992: Iscrizione alla facoltà di Scienze Biologiche presso l'Università di Genova

Febbraio 1997/Gennaio 1999: Svolgimento del periodo di internato, utile per la preparazione della tesi sperimentale dal titolo: "Studio genetico molecolare sui canali del calcio neuronali a voltage dipendente in famiglie affette da epilessia con assenze dell'infanzia", presso la Struttura Complessa Laboratorio di Genetica dell'E.O. Ospedali Galliera di Genova

25 febbraio 1999: Conseguimento della laurea in Scienze Biologiche con votazione 108/110 presso l'Università di Genova

15 marzo 1999: Inizio tirocinio post-lauream presso la Struttura Complessa Laboratorio di Genetica dell'E.O. Ospedali Galliera di Genova e presso il CBA (Centro di Biotecnologie Avanzate) laboratorio di Immunogenetica dell'Ospedale San Martino di Genova

Maggio 2000: Conseguimento dell'abilitazione professionale

Gennaio 2002: iscrizione all'Albo Professionale dei biologi (numero di iscrizione 051529)

Anno Accademico 2003/2004: Conseguimento del diploma di specialità in Genetica Medica (Indirizzo tecnico) con votazione 50/50 e lode presso l'Università di Genova con discussione della tesi: "Ritardo mentale idiopatico e riarrangiamenti cromosomici subtelomerici" svolta presso la Struttura Complessa Laboratorio di Genetica dell'E.O. Ospedali Galliera di Genova. Durata del corso quadriennale. Specializzazione conseguita ai sensi del D.Lgs 257/91

2001-2004 Acquisizione tecniche di citogenetica molecolare FISH con sonde BAC, PAC cosmidi e sonde commerciali per analisi riarrangiamenti cromosomici, microdelezioni, riarrangiamenti subtelomerici, cariotipo bande Q, database: Ensembl Genome Browser, UCSC Genome Browser

Mariani Milena

Centro Fondazione Mariani per il Bambino Fragile

UOC Pediatria, ASST Lariana, Ospedale Sant'Anna

Como

Dirigente medico pediatra

Gennaio 2020: diploma di Specializzazione in Genetica Medica (Università degli Studi di Milano) in data 22/01/20 con votazione 70/70 con lode

Tesi sperimentale dal titolo: "Il Sistema Nervoso Centrale nello spettro Cornelia de Lange: dal modello biologico di base al paziente" Relatore: Dr. Angelo Selicorni, Correlatrice: Dr.ssa Valentina Massa

Da Febbraio 2020 (01.02.20) Assunzione a tempo indeterminato c/o U.O. di Pediatria ASST Lariana, H Sant'Anna di S.Fermo della Battaglia (CO)

Maitz Silvia

Servizio di Genetica Medica, IOSI

Ente Ospedaliero Cantonale

Lugano, Svizzera

Laurea in Medicina e Chirurgia conseguita presso l'Università degli Studi di Milano nel 2005; nel 2009 specializzazione in Genetica Medica presso Università degli Studi di Milano.

Da agosto 2006 a settembre 2007 con borsa di studio del DAAD (Deutscher Akademischer Austauschdienst) attività di ricerca in ambito di fisiopatologia epatica presso la Ludwig-Maximilian-Universität di Monaco di Baviera, Germania. Da novembre 2007 a maggio 2008 tirocinio di specializzazione presso l'Ambulatorio di Genetica Clinica della Clinica Mangiagalli, Milano, con attività di consulenza genetica in ambito di diagnosi prenatale.

Da giugno 2008 a novembre 2009 tirocinio di specializzazione presso l'Ambulatorio di Genetica Clinica Pediatrica della Clinica de Marchi, Milano, con attività di diagnosi e follow-up per bambini affetti da sindromi malformative. Da maggio 2009 a marzo 2010 attività di consulenza presso l'Ambulatorio di Genetica Clinica dell'Ospedale di Circolo e Fondazione Macchi, Varese, con attività diagnostica per bambini e adulti affetti da patologie genetiche. Da maggio 2010 contratto a tempo determinato presso l'Ambulatorio di Genetica Clinica Pediatrica della Clinica Pediatrica dell'Università degli Studi di Milano-Bicocca, Fondazione Monza e Brianza per il Bambino e la sua Mamma (MBBM), Ospedale San Gerardo, Monza. Autore di 10 pubblicazioni su riviste scientifiche internazionali sottoposte a "peer-review" (Febbraio 2011).

Masini Maura

Genitore, San Casciano in Val di Pesa (FI)

Memo Luigi

Ambulatorio di Genetica Clinica dell'Ospedale dell'Angelo
Mestre e San Giovanni e Paolo, Venezia
SC di Genetica Medica, IRCCS Materno
Infantile Burlo Garofolo, Trieste
Incarico libero professionale presso la SC di Neonatologia
dell'IRCCS Burlo Garofolo di Trieste per prestazioni di attività qualificata di medico specialista in Pediatria e per attività scientifica e di ricerca nell'ambito della Genetica
Incarico libero professionale per attività presso gli ambulatori di alta
specializzazione di genetica clinica degli Ospedali di Mestre e Venezia dell'Azienda ULSS N.3 Serenissima
Incarico libero professionale in qualità di medico specializzato in
Pediatria, in possesso di esperienza in ambito neonatologico in particolare nel riconoscimento,
inquadramento e gestione delle sindromi malformative presso l'Azienda ULSS N.8 Berica.

Milani Donatella

Rete Fondazione Mariani Malattie Neuropediatriche Rare
SC Pediatria, Fondazione IRCCS Ca' Granda
Ospedale Maggiore Policlinico, Milano
- Genetica del ritardo psicomotorio/disabilità intellettiva e dell'autismo
- Identificazione delle cause genetiche di sindromi complesse, mediante richiesta di analisi citogenetiche e/o molecolari
- Ricerca di nuovi geni e meccanismi alla base della Sindrome di Rubinstein-Taybi
- Studio di pazienti con diagnosi clinica di sindrome di Smith-Magenis senza la delezione tipica in 17p11.2 mediante analisi molecolare del gene RAI1 e identificazione tramite array CGH di nuovi geni o geni noti non ancora associati alla sindrome di Smith-Magenis o a fenotipi simili
- Singoli case report analizzati tramite exome sequencing

Montrone Ester

Genitore, Bologna

Onesimo Roberta

UOS Malattie Rare
Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS
Roma
Responsabile UOS Malattie Rare e Difetti Congeniti
In grado di assistere il bambino con disabilità.

Palermo Giulia

UOC Neuropsichiatria Infantile
ASST Lariana, Ospedale Sant'Anna
Como

Attività ambulatoriale di Epilettologia e Neurologia Pediatriche; attività di consulenza e gestione di casi neurologici e psichiatrici c/o Degenza Pediatrica, Pronto Soccorso Pediatrico.

Medico refertatore esperto in Elettroencefalopatia dell'Età Evolutiva (0-17 anni)

Pantaleoni Chiara

SSD Sindromi Genetiche con Disabilità Intellettiva
Disturbo dello Spettro Autistico
Fondazione IRCCS Istituto Neurologico C. Besta
Milano

Neuropsichiatra infantile, ha sempre svolto attività clinica prevalentemente nell'area di degenza. Laurea in Medicina e Chirurgia (Università di Padova 1983) e Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile (Università di Pavia 1989).

Nel 1985 ha iniziato l'attività presso la Unità di Neurologia dello Sviluppo con rapporto di collaborazione di ricerca, inizialmente con il gruppo di Neuropsicologia per la caratterizzazione cognitivo-comportamentale di pazienti affetti da diverse patologie neurologiche. Dal 1989 dirigente medico, ha poi avviato all'interno dell'Unità un'attività autonoma dedicata alla diagnosi e follow-up di pazienti con patologia Sindromico-Genetica e disabilità complessa, con conferimento di eccellenza professionale in dismorfologia genetico-clinica nel 2007. Dal 2016 a luglio 2021 direttore ff dell'Unità, con coordinamento dell'attività di diverse figure professionali impegnate sia in ambito diagnostico che terapeutico e riabilitativo con management multidisciplinare alla patologia dell'elezione.

L'attività di ricerca è prevalentemente dedicata allo studio della patologia Sindromico-Genetica con disabilità complessa. In quest'ambito ha collaborato a numerosi progetti di ricerca, è stata direttore di corsi e congressi di genetica pediatrica ed è autrice di pubblicazioni scientifiche inerenti.

Svolge inoltre attività didattica e formativa per le Scuole di Specializzazione di Neuropsichiatria Infantile e Genetica Medica dell'Università di Milano.

Penzo Barbara

Genitore, Roma

Peron Angela

SSD Genetica Medica
ASST Santi Paolo e Carlo, Ospedale San Paolo
Milano

Attività di Genetica Clinica

Consulenza e visita per inquadramento diagnostico e follow-up per pazienti pediatrici e adulti con malattie genetiche rare, ritardo dello sviluppo psicomotorio/disabilità intellettiva, disturbo dello spettro autistico, malformazioni congenite, epilessia

Consulenza e visita per sclerosi tuberosa

Consulenze genetica pre-concezionale.

Consulenza genetica prenatale per la definizione diagnostica e prognostica delle gravidanze ad alto rischio.

Certificazione di Malattie Genetiche Rare per le quali l'ASST è Centro di Riferimento Regionale.

Patologie del neurosviluppo, disturbi dello spettro dell'autismo

Sindromi malformative con/senza ritardo mentale

Encefalopatie epilettiche

Sclerosi Tuberosa

Sindrome di Rett

Malattie genetiche ultra-rare

Gravidanze a rischio per patologie ereditarie e/o malformative

Pezzani Lidia

ASST Papa Giovanni XXIII, Bergamo

Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

Attività di diagnostica e follow-up in pazienti pediatrici con sospetta malattia genetica rara

Metodologia diagnostica

Valutazione anamnestica e clinica genetica

Utilizzo database di ausilio diagnostico in ambito di genetica clinica (London Medical Database, Phenomizer, Face2Gene, PhenomCentral)

Esecuzione di analisi genetiche e interpretazione dei risultati

Attività di ricerca

Sindrome di Sotos: attività di diagnostica, ricerca clinica e follow-up

Identificazione delle cause genetiche di sindromi complesse, mediante richiesta di analisi citogenetiche e/o molecolari

Studio del microbioma e del metiloma nei Disordini del Macchinario

Epigenetico, correlazioni cliniche e molecolari

Singoli case report analizzati mediante whole exome sequencing

Pizzorno Tiziana

Genitore, Avegno (GE)

Raia Vincenzo

Genitore, Bergamo

Ricci Daniela

UO Neuropsichiatria Infantile

Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS

Università Cattolica Sacro Cuore, Roma

Dal 2008 collabora con la Neuropsichiatria Infantile dell'Università Cattolica del Sacro Cuore, Policlinico Gemelli, Roma, nell'ambito del Day Hospital con responsabilità del follow up dei bambini nati prematuri a basso rischio e con lesioni cerebrali maggiori e dei progetti di ricerca sulla maturazione delle funzioni visive in epoca neonatale e nel primo anno di vita. Sempre dal 2008 è Consulente presso il Centro Regionale S. Alessio Margherita di Savoia – Roma, specifico per ipovedenti e non vedenti. Medico responsabile di progetti riabilitativi di bambini con deficit visivo isolato e plurihandicap.

Nel 2006 ha svolto un periodo (gennaio-dicembre) di formazione presso il Department of Pediatrics dell'Hammersmith Hospital e presso la Visual Development Unit, Department of Psychology, University College, Londra.

Dal 2004 al 2005 è stata Consulente presso l'Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare (UILDM) di Roma, come medico responsabile di progetti riabilitativi di bambini con patologie neurologiche e deficit visivi di origine centrale e periferica

Dal 2003 al 2007 ha conseguito il Dottorato di Ricerca in Scienze Neurologiche dello Sviluppo con tesi su "Lo sviluppo precoce delle funzioni visive". Durante questi 4 anni l'esperienza di ricerca e clinica è stata mirata allo studio delle funzioni visive del neonato a termine e pretermine, a basso rischio e con lesioni cerebrali maggiori.

Dal 1998 al 2003 ha frequentato la Scuola di Specializzazione in Neuropsichiatria Infantile presso l'Università Cattolica del Sacro Cuore – Policlinico Gemelli – Roma.

Nel 1998 ha svolto un periodo (aprile-novembre) di formazione presso il Department of Pediatrics dell'Hammersmith Hospital e presso la Visual Development Unit, Department of Psychology, University College, Londra.

Dal 1988 al 1997 ha frequentato l'Università Cattolica del Sacro Cuore – Facoltà di Medicina e Chirurgia – Roma e si è laureata in Medicina e Chirurgia nel 1997.

Selicorni Angelo

Centro Fondazione Mariani per il Bambino Fragile

UOC Pediatria, ASST Lariana, Ospedale Sant'Anna

Como

- Laureato in Medicina e Chirurgia il 29/10/87 presso l'Università degli Studi di Milano (voto di Laurea 110/110 e lode)
- Abilitato all'esercizio della professione medica avendo superato l'esame di stato nel novembre 1987 presso l'Università degli Studi di Milano
- Specializzato in Pediatria nell'Anno Accademico 1990/91 presso la I Scuola di Specializzazione in Pediatria dell'Università degli Studi di Milano, direttore Prof. P. Careddu (voto di Specializzazione 40/40 e lode)
- Specializzato in Genetica Medica nell'Anno Accademico 1994/95 presso la Scuola di Specializzazione in Genetica Medica dell'Università degli Studi di Milano, direttrice prof.ssa Lidia Larizza (voto di specializzazione 40/40 e lode)
- Dal marzo 1991 al dicembre 1994 assistente medico presso il Laboratorio di Citogenetica della Clinica Mangiagalli di Milano
- Dal dicembre 1994 assistente medico presso la I Clinica Pediatrica dell'Università degli Studi di Milano
- Dal dicembre 1994 responsabile dell'Ambulatorio di Sindromologia e Genetica Clinica della Medesima Clinica Pediatrica

Soggiorni all'estero

- Agosto 1990 presso il Genetic Service del Kennedy Galton Center, Northwick Park Hospital, Londra (prof. R. Winter) e dell'Hospital for Sick Children, Londra (prof. M. Baraitser)
 - Dal settembre 1990 al dicembre 1990 presso il Departement de Genetique Medicale de L'Hôpital des Enfants de la Timone, Marsiglia (prof.ssa S. Aymè)
- Il dr Selicorni è inoltre autore di numerose pubblicazioni scientifiche su riviste nazionali ed internazionali inerenti la tematica della genetica clinica e delle sindromi malformative

È membro del Comitato Scientifico delle seguenti Associazioni:

- Associazione Italiana Sindrome di Williams
 - Associazione Italiana Sindrome di Wolf-Hirschhorn
- e direttore Scientifico dell'Associazione Nazionale di Volontariato Sindrome di Cornelia de Lange e membro del Scientific Advisory Committee della Cornelia de Lange Syndrome Foundation

Sironi Giovanna

SC Pediatria Oncologica

Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori

Milano

Pediatra con indirizzo in oncologia pediatrica

Autonomia nell'esecuzione di aspirati midollari, biopsie osteomidollari e rachicentesi diagnostiche e terapeutiche.

Tarani Luigi

Dipartimento Materno Infantile

Sapienza Università di Roma

Laurea in Medicina e Chirurgia Università di Firenze 1982

Specializzazione in Pediatria Roma "La Sapienza" 1987

Specializzazione in Genetica Medica, Roma "La Sapienza" 1993

Perfezionamento in Terapia Intensiva Neonatale 1996

Funzionario Tecnico medico in Pediatria presso "Sapienza" Università di Roma dal 1989 al 2000; dal 2000 ad oggi è Professore Aggregato di Pediatria nella stessa Università.

Attualmente Dirigente Medico presso il Dipartimento Assistenziale Integrato di Pediatria e Neuropsichiatria Infantile della "Sapienza" Università di Roma con

Funzione di Alta Specializzazione in Dismorfologia e Difetti Congeniti.
Docente Titolare dell'insegnamento di Pediatria nei corsi di Laurea Magistrale "C" in Medicina e Chirurgia, di Laurea Specialistica in Infermieristica "M" (S. Camillo) ed "S" (Rieti) della "Sapienza" Università di Roma.
Docente Titolare dell'insegnamento di Genetica Clinica Pediatrica nelle Scuole di Specializzazione in Pediatria ed in Genetica Medica della "Sapienza" Università di Roma
Settori di ricerca: sindromi genetiche complesse

Tartaglia Marco

Ospedale Pediatrico Bambino Gesù
Roma

Nato a Roma nel 1966, Marco Tartaglia si è laureato in Scienze biologiche all'Università Tor Vergata di Roma. Dopo il dottorato di ricerca in Auxologia e il master europeo in Antropologia e biologia umana, ha svolto il suo post-doc in genetica umana e genetica medica presso l'Istituto superiore di sanità e la Mount Sinai School of Medicine di New York. Attualmente Marco Tartaglia è ricercatore Telethon presso l'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù e ricopre il ruolo di professore associato presso il dipartimento di Pediatria della Mount Sinai School of Medicine di New York. I suoi studi hanno portato alla scoperta dei geni responsabili, quando mutati, della sindrome di Noonan e di altre malattie dello sviluppo, coinvolti anche nell'insorgenza di alcune forme di leucemia.

Veredice Chiara

Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS
Roma

Vignoli Aglaia

Dipartimento di Scienze della Salute
Università degli Studi di Milano

Per quattro anni ho lavorato presso la U.O.N.P.I.A. di Garbagnate Milanese-Rho, sia presso la sede ospedaliera di Rho (responsabile attività DH, refertazione degli esami elettroencefalografici pediatrici/neonatali e relative consulenze nei reparti), che presso la sede territoriale.
Dal 2004 ho lavorato al Centro Epilessia dell'Azienda Ospedaliera San Paolo, dove ha coordinato l'attività di Epilettologia ed Elettroencefalografia Pediatrica e ho contribuito a sviluppare la rete delle Malattie Rare. Per approfondire la conoscenza e la gestione della sindrome di Rett, nel 2007 ho frequentato la Rett Clinic di Portland (Oregon, USA).
Dal 2012 ho intrapreso la carriera universitaria come ricercatore per il settore concorsuale 06/G1 -MED/39 – Neuropsichiatria Infantile presso il Dipartimento di Scienze della Salute. Oltre all'attività di ricerca, ho continuato a svolgere attività clinica in regime di convenzione con l'ASST Santi Paolo Carlo di Milano.
Da giugno 2019, sono professore associato di Neuropsichiatria Infantile, ricoprendo l'attività didattica per numerosi corsi di laurea triennali (Tecniche di Audiometria e Audioprotesi, Terapia della Neuro e Psicomotricità dell'Età Evolutiva, Fisioterapia), per la laurea magistrale in Medicina e Chirurgia in lingua inglese (International Medical School), oltre che per la Scuola di Specializzazione di Neuropsichiatria Infantile.
Dal 1° ottobre 2020 sono Direttore della Neuropsichiatria dell'Infanzia e dell'Adolescenza dell'ASST Grande Ospedale Metropolitano Niguarda.
Ho acquisito una considerevole esperienza nell'ambito dell'epilettologia pediatrica, con particolare riferimento alle epilessie farmacoresistenti. Inoltre, ho seguito nel tempo numerosi pazienti pediatrici con Malattie Rare con interessamento neurologico, sviluppando una specifica competenza sulla sindrome di Rett.
Durante gli anni ho approfondito le tematiche relative agli aspetti neurologici in epoca neonatale, anche con la partecipazione al gruppo multidisciplinare sulle Convulsioni Neonatali.

Zampino Giuseppe

Centro Malattie Rare e Difetti Congeniti
Dipartimento della tutela della salute della donna, della vita
nascente, del bambino e dell'adolescente
Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS
Roma

Specializzato in Pediatria e Genetica Medica svolge attività di ricercatore presso il Servizio di Epidemiologia e Clinica dei Difetti Congeniti dell'Istituto di Pediatria dell'Università Cattolica del Sacro Cuore. Da anni si occupa della diagnosi e dell'assistenza dei bambini con difetti congeniti e sindromi malformative. I lavori che ha pubblicato sono orientati non solo verso la caratterizzazione biologica, ma anche verso aspetti clinici di diversi quadri sindromici, in particolare della sindrome di Noonan e delle condizioni Noonanlike, delle sindromi con difetti craniofacciali, delle sindromi con coinvolgimento oculare e delle sindromi con accelerazione di crescita. E' docente di pediatria e genetica presso l'Università Cattolica del Sacro Cuore in Roma.

Ziliani Paolo

Genitore, Piacenza

Zollino Marcella

Medicina Genomica
Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS
Università Cattolica Sacro Cuore, Roma

A livello nazionale, ha attiva collaborazione di ricerca connessa alla clinica nei seguenti ambiti: sindrome di Wolf-Hirschhorn; Sindrome Koolen De Vries (aploinsufficienza di KANSL1); sindrome di Pitt-Hopkins; sindrome di Mowat-Wilson; sindrome di Smith-Magenis. Per tutte queste condizioni è spesso referente per la diagnosi genetica, sia clinica che di laboratorio, per la valutazione prognostica e per la diagnosi prenatale. È più volte richiesto il suo parere su diverse altre condizioni sindromiche con disabilità intellettiva e anomalie della morfogenesi; sulle problematiche della diagnosi prenatale; sull'interpretazione delle anomalie del numero di copie diagnosticate tramite array-CGH; sulla valutazione di varianti geniche connesse alla valutazione del fenotipo clinico. È partner del progetto Telethon "Malattie senza diagnosi", tuttora in corso, cui contribuisce con la discussione clinica collegiale e tramite l'invio di selezionati casi clinici, per sequenziamento esomico.